Pränatale Diagnose einer familiären Akinesie-Hypokinesie-Sequenz (Pena Shokeir Phänotyp)

E.		Oberlechner ^a
H.		Seidel ^b
F.		Stechele ^a
B.		Högel ^c
G.		Fichtel ^a
Th.		Schramm ^e
H.		Rehder ^f
E.		Rothemund ^g

^aGynäkologisch-geburtshilfliche Abteilung, Akademisches Lehrkrankenhaus München-Neuperlach (CA Dr. W. Mehring, MIAC) ^bAbteilung Pädiatrische Genetik, Kinderpoliklinik der Universität München (Prof. Dr. J. Murken) ^cInstitut für Pathologie, Akademisches Lehrkrankenhaus München-Neuperlach (LA Dr. H. J. Seib) ^dInstitut für Pathologie, Akademisches Lehrkrankenhaus München-Harlaching (Prof. Dr. P. Meister) ^eI. Universitäts-Frauenklinik München (Prof. Dr. G. Kindermann) ^fAbteilung Genetische Pathologie, Institut für Humangenetik, Lübeck ^gMax-Planck-Institut München, Klinische Neuropathologie

Dr. E. Oberlechner, Akademisches Lehrkrankenhaus München-Neuperlach, Oskar Maria Grafring 51, D-8000 München 83

In der Literatur umfaßt die fetale Akinesie-Hypokinesie-Sequenz eine heterogene Gruppe von Syndromen mit ähnlichem Phänotyp, wie das von S. Pena und M. Shokeir 1974 erstmalig beschriebene Pena-Shokeir-Syndrom Typ I, das Bowen-Conradi-Syndrom, das Neu-Laxova-Syndrom sowie das Letale Multiple Pterygium-Syndrom. Einen möglichen Zusammenhang verschiedener Syndrome, die in der Gruppe der Arthrogryposis multiplex congenita aufgezählt werden, beschreibt Moessinger 1983 mit der „fetal akinesia deformation sequence“.

Im folgenden wird die pränatale Diagnose sowie das weitere Management von vier Schwangerschaften mit familiärem fetalem Pena Shokeir Phänotyp bei Konsanguinität beider Elternteile beschrieben. Die ersten sonographischen Hinweise waren Massenbewegungen, auffälliger Singultus sowie Streckhaltungen der unteren Extremitäten ab der 15.-19. SSW, eine Polyhydramnie sowie fehlende Atemexkursionen ab der 23. SSW sowie eine progrediente Microcephalie und eine Wachstumsretardierung unterschiedlichen Ausmaßes ab der 26. SSW. Die postpartale Überlebenszeit lag zwischen wenigen Minuten und 3 Stunden. Der neuropathologische Befund zeigte auffällige Mikropolygrien sowie eine weitere reichhaltige Hirnpathologie. Eine Lungenhypoplasie lag nicht vor.

Mitteilungen zum 5. Hauptthema

293

Literatur

Hall, J. G.: Analysis of Pena Shokeir Phenotype. Am. J. Med. Genet. 25: 99–117 (1986).

Swinyard, Ch. A., Bleck, E. E.: The Etiology of Arthrogryposis Clinical Orthopedics and

Related Research. Nr. 194: 15 (1985). Choi, B. H., Ruess, W. R., Kim, R. C: Disturbances in Neuronal Migration and Laminar Cortical Organization in the Pena Shokeir Syndrome. *Acta Neuropathol.* 69: 177–183 (1986).